

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1934

THÈSE

N°

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

Marie SILVY

Née le 25 juin 1907, à Paris

MONGOLISME

ET

MALFORMATIONS CARDIAQUES

Président : M. LEREBoullet, Professeur.

PARIS

IMPRIMERIE DE LA FACULTÉ DE MÉDECINE

JOUBE & C^{ie}, ÉDITEURS

15, RUE RACINE, 15

1934

I. — PROFESSEURS

MM.

Anatomie	ROUVIÈRE.
Anatomie médico-chirurgicale et chirurgie expérimentale.....	PROUST.
Physiologie	Léon BINET
Physique médicale.....	STROHL.
Chimie médicale.....	DESGREZ.
Bactériologie	DEBRÉ.
Parasitologie et histoire naturelle médicale.....	BRUMPT.
Pathologie et thérapeutique générales.....	BAUDOUIN.
Pathologie médicale.....	CLERC.
Pathologie chirurgicale.....	CHEVASSU.
Anatomie pathologique.....	ROUSSY.
Histologie	CHAMPY.
Pharmacologie et matière médicale	TIFFENEAU.
Thérapeutique	LOEPER.
Hygiène et médecine préventive.....	TANON.
Médecine légale	BALTHAZARD.
Histoire de la médecine et de la chirurgie.....	LAIGNEL-LAVASTINE.
Pathologie expérimentale et comparée.....	FIESSINGER.
Hydrologie thérapeutique et climatologie.....	Maurice VILLARET.
Clinique médicale.....	ACHARD.
	BEZANÇON.
	CARNOT.
	Marcel LABBÉ.
Hygiène et clinique de la première enfance.....	LEREBoullet
Clinique des maladies des enfants.....	NOBECOURT.
Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale...	H. CLAUDE.
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques.....	GOUGEROT.
Clinique des maladies du système nerveux.....	GUILLAIN.
Clinique des maladies infectieuses.....	LEMIERRE.
	CUNEO.
Clinique chirurgicale.....	GOSSET.
	GRÉGOIRE.
	LENORMANT.
Clinique ophtalmologique.....	TERRIEN.
Clinique urologique.....	MARION.
Clinique d'accouchements.....	BRINDEAU.
	COUVELAIRE.
	JEANNIN.
Clinique gynécologique.....	J.-L. FAURE.
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie.....	OMBRÉDANNE.
Clinique thérapeutique médicale.....	RATHERY.
Clinique oto-rhino-laryngologique.....	LEMAITRE.
Clinique thérapeutique chirurgicale.....	Pierre DUVAL.
Clinique propédeutique.....	SERGEANT.
Clinique de la tuberculose.....	Léon BERNARD.
Clinique chirurgicale orthopédique de l'adulte.....	MATHIEU.
Professeurs sans chaire.....	HOVELACQUE.
	MULON.
	OLIVIER.
	VERNE.

II. — AGRÉGÉS EN EXERCICE

MM.

ALAJOUANINE.. Neurologie et Psychiâtric.
 BÉNARD (H.)... Pathologie médicale.
 BERNARD (E.) . Pathologie médicale.
 BOULIN Pathologie médicale.
 BROCC Pathologie chirurgicale.
 BULLIARD Histologie.
 CATHALA Pathologie médicale.
 CHABROL Pathologie médicale.
 CHEVALLIER.. Pathologie médicale.
 DOGNON Physique.
 DONZELOT Pathologie médicale.
 FEY Urologie.
 GALLIARD Parasitologie.
 GASTINEL Bactériologie.
 GATELLIER ... Pathologie chirurgicale.
 DE GAUDART D'ALLAINES. Pathologie
 chirurgicale.
 GAYET Physiologie.
 GIROUD Histologie.
 HAGUENAU ... Pathologie médicale.
 HALPHEN..... Oto-rhino-laryngologie.
 HAZARD Pharmacologie.
 HUGUENIN Anatomie pathologique.
 JOANNON Hygiène.
 LABBÉ (Henri). Chimie biologique.
 LACOMME Obstétrique.

MM.

LANTUÉJOUL . Obstétrique.
 LAROCHE (G.).. Pathologie médicale.
 LEMAIRE Pathologie expérimentale.
 LEVEUF Pathologie chirurgicale.
 Mlle J. LÉVY ... Pharmacologie.
 LÉVY-VALENSI. Neurologie et Psychiâtrie .
 MOREAU Pathologie médicale.
 MOULONGUET Pathologie chirurgicale.
 MOUQUIN Pathologie médicale.
 OBERLING Anatomie pathologique.
 PETIT-DUTAILLIS. Pathologie chirurgicale.
 PIÉDELIEVRE . Médecine légale.
 PORTES Obstétrique.
 QUÉNU Pathologie chirurgicale.
 RICHET Physiologie.
 SANNIÉ Chimie biologique.
 SÉNÈQUE Pathologie chirurgicale.
 SÉZARY Dermatologie et Syphili-
 graphie.
 TROISIÈRE Pathologie expérimentale.
 TURPIN Pathologie médicale.
 VALLERY-RADOT (Pasteur). Pathologie
 médicale.
 VELTER Ophtalmologie.
 VIGNES Obstétrique.
 WILMOTH Pathologie chirurgicale.

III. — AGRÉGÉS RAPPELÉS A L'EXERCICE

POUR LE SERVICE DES EXAMENS

MM.

ALGLAVE Pathologie chirurgicale.
 BUSQUET Pharmacologie.
 CHAILLEY-BERT Physiologie

MM.

LEROUX Anatomie pathologique.
 NEVEU-LEMAIRE. Parasitologie.
 ZIMMERN Physique.

IV. — AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE

A. TITRE PERMANENT

MM.	
ABRAMI	Clinique médicale.
AUBERTIN	Clinique médicale.
BRULÉ	Clinique médicale.
CHIRAY	Clinique médicale.
DUVOIR	Clinique médicale.
HARVIER	Clinique médicale.
LIAN	Clinique médicale.
GUÉNIOT	Clinique obstétricale.
LE LORIER	Clinique obstétricale.

MM.	
LÉVY-SOLAL ..	Clinique obstétricale.
METZGER	Clinique obstétricale.
BASSET	Clinique chirurgicale.
CADENAT	Clinique chirurgicale.
HEITZ-BOYER ..	Clinique chirurgicale.
MOCQUOT	Clinique chirurgicale.
MOURE	Clinique chirurgicale.
SCHWARTZ	Clinique chirurgicale.

V. — CHARGÉS DE COURS

MM.	
FREY	Éducation physique
CHAILLEY-BERT, agrégé	Stomatologie.
LEDOUX-LEBARD	Radiologie clinique
WEIL-HALLÉ	Puériculture.

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A LA MÉMOIRE DE MES GRANDS-PARENTS

A MON PÈRE LE DOCTEUR SILVY

A MA MÈRE

Auxquels je dois tout.

A MA SŒUR

A MON FRÈRE

MEIS ET AMICIS

A M. LE PROFESSEUR LEREBoullet

Membre de l'Académie de Médecine
Professeur à la Faculté de Médecine de Paris
Médecin de l'Hospice des Enfants-Assistés
Officier de la Légion d'honneur

*En le remerciant du très grand honneur
qu'il nous a fait en acceptant de présider
cette thèse.*

A M. LE DOCTEUR APERT

Médecin honoraire des Hôpitaux (Enfants-Malades)
Chevalier de la Légion d'honneur

*Qui nous a inspiré le sujet de cette thèse et
nous a guidée de ses précieux conseils. Avec
toute notre reconnaissance-et notre très res-
pectueuse affection.*

A MES MAÎTRES DANS LES HÔPITAUX

- M. LE PROFESSEUR FERNAND BEZANÇON, Saint-Antoine
M. LE PROFESSEUR FÉLIX LEJARS (*in memoriam*), Saint-Antoine
M. LE PROFESSEUR FRANCIS RATHERY, Hôtel-Dieu
M. LE PROFESSEUR AGRÉGÉ F.-M. CADENAT, Saint-Louis.
M. LE DOCTEUR JEAN HALLÉ, Enfants-Malades
M. LE PROFESSEUR NOËL FIESSINGER, Maison Dubois
M. LE PROFESSEUR GEORGES GUILLAIN, Salpêtrière
M. LE DOCTEUR JEAN-LOUIS CHIRIÉ, Maternité de l'Hôtel-Dieu
M. LE PROFESSEUR HENRI GOUGEROT, Saint-Louis
M. LE PROFESSEUR FÉLIX TERRIEN, Hôtel-Dieu
M. LE PROFESSEUR FÉLIX LEGUEU, Necker
M. LE PROFESSEUR HENRI CLAUDE, Asile Sainte-Anne
M. LE PROFESSEUR FERNAND LEMAITRE, Lariboisière
M. LE DOCTEUR L. DEVRAIGNE, Maternité de Lariboisière

MONGOLISME

ET

MALFORMATIONS CARDIAQUES

INTRODUCTION

GÉNÉRALITÉS

Les affections congénitales du cœur sont des lésions organiques qui se sont installées au cours de la vie intra-utérine ou dès les premiers moments de la vie. Elles sont dues tantôt à un vice de développement, tantôt à un processus infectieux.

Il importe dès maintenant de remarquer que ces affections forment deux groupes : d'une part, les malformations qui sont incompatibles avec la vie ; d'autre part, celles qui permettent une existence plus ou moins normale. Nous ne nous occuperons que des cardiopathies appartenant à ce second groupe.

Chez les mongoliens, comme chez les autres sujets, tous les vices et défauts de développement du cœur peuvent se rencontrer. Mais chez eux, comme chez les autres, le diagnostic des affections congénitales du cœur est un problème clinique difficile. Nulle part, en effet, plus que dans ces lésions congénitales, on ne rencontre une symptomatologie aussi réduite, cachant souvent une complexité d'anomalies quasi silencieuses. Enfin, chaque symptôme exige une discussion. Aucun signe, si net soit-il, ne peut être pathognomonique.

L'influence du sexe semble à peu près nulle sur la prédisposition aux malformations cardiaques au cours du mingo-

lisme. Sur 51 observations de mongoliens présentant des cardiopathies congénitales, nous avons trouvé 25 garçons et 26 filles. Nous publions de plus les observations de quatre fillettes mongoliennes avec anomalies cardiaques.

LE MONGOLISME

Avant d'aborder le sujet, nous voudrions tracer en grandes lignes la symptomatologie générale du mongolisme pour tous ceux qui n'ont pu se familiariser avec les manifestations cliniques de cette morbidité congénitale.

Un praticien expérimenté est susceptible de poser le diagnostic du premier coup d'œil, les mongoliens présentant une telle ressemblance entre eux qu'on pourrait les prendre pour frères et sœurs. Sans exception, les auteurs ont insisté sur ce fait curieux. Lorsqu'on a vu un mongolien, on est capable de les reconnaître tous.

C'est souvent immédiatement après la naissance que l'on constate que l'enfant n'est pas comme les autres.

Déjà le crâne a une configuration toute spéciale. Micro-céphalique, son occiput et son front sont tous deux aplatis suivant deux plans quasi parallèles.

L'indice cranien (rapport existant entre le diamètre bi-pariétal et le diamètre antéro-postérieur), qui normalement a une valeur voisine de 0,8, est plus élevé chez ces enfants, se rapprochant plus ou moins de l'unité.

La physionomie du mongolien est caractéristique : elle rappelle curieusement le type asiatique et surtout le type chinois ou mongol. Ce qui frappe, c'est son facies sans expression, sans pli, sans ride, aplati, en pleine lune, dans lequel les yeux attirent l'attention dès l'abord. Les orbites, plus écartées que normalement, sont limitées par des rebords orbitaires peu saillants. Les yeux sont dirigés obliquement de bas en haut et de dedans en dehors, comme s'ils étaient étirés

vers les tempes. Cette disposition peut manquer ou être très discrète, mais ce qui ne fait jamais défaut, c'est l'étroitesse de la fente palpébrale.

Les paupières minces, sont souvent le siège d'une inflammation chronique et ne portent que de rares cils. Les anomalies palpébrales sont encore accentuées par la présence d'une forme spéciale d'épicanthus. D'après Crookshand, il s'agit d'un pli cutané, oblique de bas en haut et de dedans en dehors, situé immédiatement au-dessus de la paupière supérieure et plus accentué à son angle interne. Ce repli rappelle la « bride » de la race jaune et forme comme une troisième paupière. Très fréquent et caractéristique, ce signe tend à disparaître avec l'âge.

Les pommettes saillantes et rouges ; le nez court, épaté, aux larges narines, déprimé à la racine ; les lèvres grosses, éversées, entr'ouvertes ; la langue épaisse, volumineuse même, dont le dos se creuse avec le temps de sillons transversaux nombreux et profonds (langue scrotale) et qui s'exteriorise fréquemment de la bouche ; la respiration nasale difficile, obstruée par la présence de mucosités et souvent de végétations adénoïdes, tout cela réalise l'aspect typique du facies mongolien. Ajoutons qu'il existe parfois un certain degré de prognathisme inférieur.

Les oreilles sont assez particulières ; le pavillon en est petit, mou, mal ourlé et de forme arrondie. Ces malformations sont loin d'être constantes, mais un signe semble ne jamais manquer : la soudure et le peu de développement du lobule de l'oreille.

Les cheveux sont toujours bien fournis, abondants même, en général fins et lisses.

Les dystrophies dentaires sont la règle. Il y a presque toujours un retard considérable dans l'apparition des dents de première ou de seconde dentition ; certaines peuvent manquer définitivement. De plus, on ne constate aucune régularité, non seulement dans l'ordre d'apparition des dents,

mais aussi dans leur situation et dans leur forme. On note les aspects les plus variés : le plus souvent, elles sont petites, cannelées, pointues, recouvertes d'enduit calcaire. Leur carie est fréquente et précoce.

Le corps thyroïde est généralement très atrophié, au point que l'on sent directement la trachée en palpant le cou.

L'abdomen est gros et flasque. Il existe souvent une hernie ombilicale.

Les muscles, très peu développés, sont d'une tonicité réduite. Ce qui, joint à une grande laxité ligamentaire, rend les mongoliens d'une extrême souplesse et leur permet de réaliser des poses acrobatiques et de bien justifier l'épithète d'« enfants caoutchouc » qui leur a été donnée. Pendant les premiers mois, l'enfant mongolien est déjà très hypotonique. Cela l'empêche de se dresser debout avant six ou neuf mois, assis avant un an. Il ne se tient debout, seul, que vers deux ans et ne marche pas avant trois ans.

La croissance est déficiente chez eux. Leur taille reste petite. Leurs membres sont courts.

« Poids, taille, éruption dentaire, fermeture retardée de la fontanelle, marche, tous ces facteurs indiquent un développement insuffisant pour leur âge. Les mongoliens qui arrivent à l'âge adulte ont presque toujours une évolution pubertaire anormale. Non seulement ces enfants ne poussent pas, mais ils poussent mal.

Ils ont une déficience endocrinienne certaine, et en particulier, présentent parfois des signes d'hypothyroïdie (peau sèche, frilosité, troubles du système pileux) qui sont probablement un des facteurs à l'origine de l'insuffisance de leur croissance » (Laguzet).

Viennent compléter ce tableau diverses malformations d'origine congénitale. Nous ne faisons que les mentionner, devant y revenir plus longuement par la suite.

Ces enfants, sans cesse en mouvement, agitant leurs mains vers les objets qui les entourent, mais maladroits dans leurs

gestes, quoique d'un tempérament vif et agile, sont des arriérés, susceptibles certes d'un certain développement intellectuel, mais toujours limité.

La déchéance psychique est de règle, mais son degré très variable.

Ce qui frappe le médecin, à l'examen de ces enfants malheureux, c'est l'indifférence et le désintéressement qu'ils portent à leur entourage, en même temps que la crainte et la frayeur que leur causent les personnes étrangères à leur milieu, et plus que tout, leur absence presque complète de faculté de fixation.

Le mongolien ne commence à parler que vers trois ans ; à quatre ou cinq ans, son vocabulaire se compose de vingt à quarante mots ; mais il est incapable de construire la moindre phrase. La parole est rare, explosive, à timbre souvent aigu.

Il est rare que les troubles mentaux de ces sujets atteignent l'idiotie complète. Il s'agit, le plus souvent d'une arriération mentale dont les traits assez particuliers ne se constatent que lorsque l'enfant est avancé en âge. On peut voir toutes les formes frustes ou atténuées. Parmi les arriérés graves, le mongolien est le plus perfectible et le plus éduicable ; une pédagogie bien conduite peut trouver un grand secours dans le développement particulier de son sens musical : le mongolien est très sensible à la musique et retient parfois les airs.

Dans une certaine mesure, lecture et écriture sont possibles, mais le calcul demeure le grand écueil. L'attention spontanée est possible, bien qu'il y entre plus d'étonnement que de curiosité. Quant à l'attention réfléchie, qui demande un effort intellectuel, elle n'existe que peu ou pas. Cependant on a constaté chez ces enfants une certaine mémoire, surtout visuelle. Certains auteurs insistent sur le sens de l'imitation qui serait assez développé chez les mongoliens, leur faisant réaliser drôleries et farces qui enchantent leur entourage.

Dans le domaine de l'affectivité, un caractère semble dominant, c'est leur bonne humeur constante. Ils sont

affectueux avec les leurs et n'ont pas la réputation d'enfants difficiles ; mais ils doivent être surveillés continuellement, n'ayant pas la notion du danger.

La mortalité fauche les enfants mongoliens pour la plupart au courant de la première année. La majorité succombent aux affections des voies respiratoires (bronchite, broncho-pneumonie) ou encore à celles du tube digestif. Les lésions congénitales cardiaques constituent aussi un des facteurs de leur mort précoce. Tout dépend d'ailleurs des soins qui sont prodigués à l'enfant. La mortalité serait plus grande et plus précoce dans les classes ouvrières. Le cap dangereux à franchir est la première année, mais les malades arrivés à un âge plus avancé restent néanmoins sous la menace d'une infection tuberculeuse à laquelle ils se montrent particulièrement sensibles.

Dans certains cas l'avenir peut apparaître moins sombre, avec des améliorations partielles, sensibles surtout dans le cadre familial. Mais plus tard, à l'âge adulte, jamais ces malades ne pourront être livrés à eux-mêmes. Ils sont absolument incapables de diriger leur vie.

La cause de cette affection est bien obscure. Ce qui semble certain, c'est que ni la syphilis, ni la tuberculose, ni l'alcoolisme des parents ne peuvent être directement incriminés. De même, ni l'hérédité, ni la consanguinité n'y semblent jouer un rôle. L'affection frappera les derniers enfants d'une famille à enfants nombreux et se rencontrera également chez des enfants nés de parents âgés, mais cela est loin de constituer une règle absolue et les faits où la maladie intéresse le premier enfant d'un ménage, ou encore celui né de parents jeunes, ne sont guère isolés.

Il faut chercher ailleurs l'étiologie du mongolisme. Laguzet, dans une thèse récente, arrive à des conclusions très intéressantes. Avec M. le professeur Lereboullet, il nous conduit à la notion d'une origine conceptionnelle. Une imperfection du

germen, causée surtout par des lésions ovulaires, semble-t-il, interviendrait au moment même de la conception. De nombreuses causes peuvent contribuer à l'altération du germe. Les plus fréquentes sont la fatigue des géniteurs, les émotions éprouvées par ceux-ci pendant la période pré-conceptionnelle, les intoxications, les tares nerveuses.

Cette origine conceptionnelle est très séduisante et explique très bien le caractère accidentel que revêt presque toujours le mongolisme, les causes d'imperfection du germe n'étant pas permanentes.

Les cas de mongolisme chez les jumeaux sont en faveur de cette origine. Dans les cas où les deux jumeaux étaient mongoliens, il s'agissait de grossesse univitelline. Un seul jumeau était atteint de mongolisme lorsqu'il s'agissait de grossesse bivitelline.

La coexistence avec le mongolisme de malformations congénitales est, elle aussi, en faveur de l'origine conceptionnelle de l'affection.

Cependant M. Comby, notamment dans une observation qu'on lira plus loin, signale l'influence des chagrins au cours de la grossesse comme cause de mongolisme. Et dans les 51 observations de mongoliens atteints de maladies du cœur que nous avons relevées dans la littérature, nous avons trouvé 13 fois signalés les ennuis au cours de la grossesse, dont 9 fois dans des observations de M. Comby.

LES MALFORMATIONS CONGÉNITALES AU COURS DU MONGOLISME

Le mongolisme est avant tout une dystrophie. C'est pourquoi, nombreuses et fréquentes sont les malformations que l'on y rencontre. Elles intéressent à peu près tous les organes, avec cependant une prédilection, semble-t-il, pour l'appareil circulatoire et en particulier pour le cœur. Nous

étudierons plus loin ces malformations cardiaques qui font le sujet de cette thèse.

Nous désirons auparavant dire quelques mots des autres malformations que l'on trouve très souvent chez les mongoliens, associées ou non, aux cardiopathies congénitales.

Les unes se voient couramment : telle la hernie ombilicale, qu'il est presque de règle de constater à l'examen d'un mongolien. Cependant, il est possible de la voir remplacée par une hernie inguinale ou crurale. Elles peuvent être aussi associées.

Les anomalies de l'appareil uro-génital le plus souvent signalées, sont la monorchidie et la cryptorchidie ; l'hypospadias et le phimosis sont plus rares.

Aux membres, il n'est pas exceptionnel de noter diverses malformations, depuis la main en trident, aux 3 doigts médians courts et de même longueur, l'auriculaire étant très fréquemment incurvé en dedans, jusqu'aux polydactylies et syndactylies. Ces dernières se rencontrent souvent aux membres inférieurs, surtout entre les troisième et quatrième orteils.

Les pieds bots, pieds plats, genu valgum ou varum ont également été observés.

Les anomalies osseuses peuvent être importantes. L'ossification est irrégulière, retardée ou accélérée. Ces troubles sont cause du facies spécial, de la brachycéphalie. Au tronc, on remarquera la rectitude de la colonne vertébrale qui ne présente pas ses courbures normales.

Le spina-bifida occulte n'est pas extrêmement rare, l'axi-phoïdie non plus.

Nous avons déjà parlé des anomalies de dentition ; la bouche peut être aussi le siège d'un bec-de-lièvre.

M. Babonneix et C. Riom ont publié un cas de dolichocolon avec mégacolon, chez un mongolien.

Il existe également toute une série de malformations ocu-

lares sur lesquelles les auteurs ont insisté. La cataracte serait la plus fréquente ; elle existerait assez rarement au moment même de la naissance. Comme le fait remarquer le professeur Marfan, ce serait une cataracte précoce.

LES MALFORMATIONS CONGÉNITALES DU CŒUR CHEZ LES MONGOLIENS

HISTORIQUE

Les malformations congénitales du cœur, vices et arrêts de développement, par leur fréquence chez les mongoliens, ont attiré l'attention des nombreux auteurs qui se sont intéressés à cette question.

En 1898, Archibald Garrod, à la suite de John Thompson, en publie cinq observations.

Depuis lors toutes les littératures en font mention. En France, M. Comby a fait paraître depuis le début du siècle plusieurs statistiques. En 1908, sur 22 cas observés, il avait rencontré quatre fois des malformations cardiaques.

En 1917, il cite 10 cas sur 69 observations et en 1926, il en avait réuni 13 cas sur 93 mongoliens.

A la même époque, M. le professeur Carrière, de Lille, signale des anomalies cardiaques chez 7 1/2 % de ses mongoliens. Depuis 1900, il a recueilli cinq observations de malformations du cœur coexistant avec le mongolisme chez 65 enfants. M. Turpin en a rencontré deux fois sur 26 cas.

A l'étranger les statistiques sont nombreuses.

Kassowitz en 1908, constate un souffle systolique chez deux mongoliens, sur 75 enfants observés.

Neumann, vers la même date, en a vu deux sur 13 cas.

Brudzinski rencontre ces malformations une fois sur 8 mongoliens.

En 1926, Thursfield les signale chez 7 mongoliens sur 42 observés, soit un sixième des cas.

Pearce les relève chez le dixième de ces arriérés.

Crookshand prétend que l'ouverture du trou de Botal se trouve chez le cinquième des enfants mongoliens.

Sur 59 mongoliens observés à Zurich, Spühler en 1929 rencontre quinze fois une malformation congénitale du cœur. Orel la nota onze fois sur 68 cas.

Sutherland et Muir, chacun, cinq fois sur 25 observations.

En 1932, la D^{sse} M. Edelhaus fait paraître dans *La Pædiatria* les résultats de son expérience personnelle et elle arrive au chiffre de 21,7 %, soit plus d'un cinquième des cas.

ÉTIOLOGIE DES CARDIOPATHIES CONGÉNITALES

C'est un chapitre difficile. Les recherches doivent s'adresser, d'une part aux affections maternelles retentissant sur le fœtus après la conception ; d'autre part aux affections des ascendants antérieures à la conception, c'est-à-dire aux causes héréditaires proprement dites.

L'hérédité est un tout complexe. C'est « l'ensemble des virtualités de développement impliquées dans l'œuf depuis le moment même de la fécondation » (Pichon).

En même temps que la transmission de caractères acquis, fixés, elle comprend la transmission d'infections d'une génération aux suivantes.

Les affections congénitales sont liées intimement aux notions d'hérédité. Leur étiologie est à rechercher parmi les faits d'hérédité tératologique et aussi parmi ceux d'hérédité infectieuse.

En tératologie, on distingue deux groupes d'hérédité.

L'hérédité de similitude, dans laquelle les malformations congénitales cardiaques se retrouveraient au cours de plusieurs générations successives, avec extension aux paliers collatéraux. L'affection aurait, dans ce cas, un caractère familial. Dans les cas complexes, il est difficile de faire la preuve de cette hérédité. Les enfants meurent en bas âge ou sans postérité. Dans les cas de lésions simples (maladie de Roger, par exemple) on trouve rarement la même malformation chez les ascendants.

L'hérédité d'analogie est probablement plus fréquente. Les malformations congénitales du cœur ne se retrouvent pas dans les générations successives. Mais on constate chez les ascendants, indemnes quant au cœur, la présence d'autres malformations tératologiques. En recherchant dans les générations antérieures, on finit par trouver la tare, infectieuse ou toxique, qui est à l'origine des malformations.

L'hérédité infectieuse paraît donc être à la base des manifestations tératologiques.

Nombreuses sont les infections incriminables. Au premier rang nous placerons la syphilis et la tuberculose. Puis les intoxications telles que le diabète, la goutte, l'alcoolisme.

La consanguinité serait une condition favorisante.

Enfin, nous avons vu que pendant la vie intra-utérine, le fœtus peut subir des influences qui entravent son développement. Il peut s'agir de traumatismes ou d'infections qui parviennent au fœtus à travers le placenta.

Les émotions de la mère pendant la grossesse peuvent également avoir une grande influence par les désordres graves, d'origine variée, vasculaires, glandulaires et autres, qu'elles sont susceptibles d'engendrer.

Malheureusement, dans bien des cas, l'enquête reste muette.

ANATOMIE PATHOLOGIQUE

Nous pouvons classer les malformations du cœur en anomalies des cloisons, anomalies des troncs vasculaires et anomalies des appareils valvulaires.

Anomalies des cloisons. — Nous étudierons d'abord la cloison interauriculaire. On peut observer l'absence totale de cloison, par arrêt de développement du septum primum. Habituellement, il existe un vestige de cloison à la partie supérieure et postérieure. Il est exceptionnel de constater une oreillette unique. Cependant plusieurs observations en ont été rapportées chez des mongoliens.

En 1906, Chartier en a publié une avec M. Comby. A l'autopsie, il a constaté que l'oreillette était unique, située au-dessus du ventricule gauche et possédait un auricule situé à gauche du pédicule artériel.

Dans l'oreillette venaient se jeter trois veines pulmonaires à la partie inférieure et gauche, et une veine cave à la partie supérieure et droite. Cette oreillette communiquait largement avec le ventricule gauche et aussi avec le ventricule droit par une valvule de forme mitrale prenant insertion sur des piliers situés dans le ventricule droit et dans le ventricule gauche.

Cette anomalie de la cloison interauriculaire était accompagnée d'autres malformations : communication inter-ventriculaire, gros rétrécissement de l'artère pulmonaire, persistance du canal artériel. L'aorte prenait naissance du ventricule gauche et du ventricule droit.

Une autre observation a été publiée par Cassel en 1917 : il s'agit d'un garçon mongolien, quatorzième enfant d'une famille. Pendant sa vie, on avait constaté un cœur considérablement augmenté de volume, un frémissement très net à la palpation. A l'auscultation, les bruits étaient assourdis

et il existait un souffle systolique. L'enfant meurt subitement à l'âge de douze semaines ; voici les résultats de l'autopsie :

Péricarde presque normal ; cœur pesant 62 gr. 1/2 ; poids normal pour l'âge de l'enfant.

La forme du cœur est globuleuse.

La pointe est constituée seulement par le ventricule gauche, le ventricule droit ayant une pointe quasi coupée, tronquée, dont le point déclive est éloigné de celui de la pointe gauche d'un cm. environ. Dans sa totalité, le ventricule droit est très développé, plutôt hypertrophié. Il n'existe qu'une seule oreillette, présentant deux auricules, le droit plus développé que le gauche, celui-ci étant caché sous l'artère pulmonaire.

On peut distinguer deux veines pulmonaires gauches et deux veines pulmonaires droites.

La musculature a un développement normal. Son teint est normal.

L'épaisseur de la paroi du ventricule gauche est de 6 à 7 mm. Celle du ventricule droit, de 7 à 8 mm.

La cloison interventriculaire n'existait que sur une longueur d'un cm. 1/2, partant de la pointe. Au-dessus, les deux ventricules communiquent largement entre eux. Mais on remarque vers la base des ventricules un rudiment de la partie membraneuse de la cloison interventriculaire.

L'aorte naît à sa place normale. Les valves mitrales ne présentent pas de modifications. Il en est de même des valvules sigmoïdes. Le diamètre de l'aorte est de 2 cm. 2.

Au ventricule droit, on est frappé du développement anormal du cône d'où naît l'artère pulmonaire. Les valves tricuspides sont bien conformées. Pas d'anomalies aux valvules sigmoïdes de l'artère pulmonaire. Le diamètre du tronc de vaisseau est de 2 cm. 8. L'artère se divise à 3 mm. au-dessus de ses valvules et donne une branche qui se rend au poumon gauche, l'autre branche se divisant à une distance de 2 mm. au-dessus de la première bifurcation en deux autres branches qui se rendent au poumon droit.

L'oreillette commune est très développée, hypertrophiée. La cloison interauriculaire n'est représentée que par une mince membrane transparente perforée d'ailleurs en plusieurs points.

Le diagnostic anatomique est donc le suivant : vices de conforma-

tion des cloisons interauriculaire et interventriculaire. Hypertrophie et dilatation des deux cœurs et tout particulièrement du cœur droit et de l'unique oreillette. Hypoplasie de l'aorte.

Plus fréquemment rencontrée est la persistance du trou de Botal par arrêt dans le cloisonnement du septum interauriculaire ou par réouverture accidentelle. Cette dernière éventualité étant d'ailleurs assez rare.

Le pronostic est généralement considéré comme bénin. C'est d'ailleurs le plus souvent une trouvaille d'autopsie, la lésion ne semblant pas, quoi qu'on en ait dit, se révéler par des signes physiques.

La cyanose qui existe dans quelques cas, ne paraît pas être due à cette malformation, car il n'y a pas passage de sang veineux dans le sang artériel. Elle existe seulement dans le cas de réouverture du trou de Botal par excès de pression dans l'oreillette droite due à l'asystolie, le sang circulant alors de droite à gauche.

La persistance du trou de Botal peut être associée à d'autres malformations telles que communication interventriculaire avec rétrécissement de l'artère pulmonaire, rétrécissement aortique ou sous-aortique. La gravité des autres malformations l'emporte alors sur celle-là. Le pronostic n'est plus le même.

Chez les mongoliens, cette persistance du trou de Botal se rencontre assez souvent. Pour Crookshand, elle se verrait dans le cinquième des cas.

Le diagnostic clinique n'est généralement fait que dans les cas où il y a association avec d'autres malformations cardiaques, dans les cas de maladie de Fallot, le plus fréquemment.

Les anomalies de la cloison interventriculaire sont certainement les plus souvent rencontrées, soit isolées, soit associées. Nous avons vu que dans l'observation de Chartier, il existait

une communication interventriculaire : « Il (le ventricule gauche) communique également dans l'espace sous-aortique avec le ventricule droit, la cloison interventriculaire se terminant à un centimètre et demi du bord inférieur des valvules aortiques par un bord concave en haut. »

C'est en effet ce que l'on trouve habituellement dans les cas d'absence partielle de la cloison associée à d'autres lésions et surtout au rétrécissement de l'artère pulmonaire.

A l'état isolé, l'affection est plus rare en dehors du mongolisme ; il nous a semblé au contraire que chez les mongoliens, c'était la lésion congénitale la plus fréquemment rencontrée. Nous reviendrons plus loin sur ce sujet.

Comme dans les cas où la lésion est associée, le pertuis siège dans la partie supérieure de la cloison. Il siège en plein espace indéfendu, juste au-dessous de la valvule sigmoïde droite de l'aorte. Ses dimensions sont assez variables, en moyenne 1 cm. 1/2. Il est de forme arrondie ou légèrement ovale, à l'emporte-pièce, parfois en bourse. Les bords du pertuis peuvent être le siège de lésions inflammatoires.

Pour ce qui est de l'absence totale de cloison interventriculaire, les faits sont extrêmement rares. Nous n'en avons trouvé aucune relation chez les sujets mongoliens, en dehors du cas de Cassel publié plus haut et chez lequel il existait deux ébauches de cloison, l'une partie de la pointe et l'autre de la base.

Anomalies des troncs vasculaires. — A côté des anomalies de cloison, se placent les anomalies intéressant les troncs vasculaires.

Le rétrécissement de l'artère pulmonaire peut être orificiel, c'est-à-dire constitué par la soudure des valvules qui réalisent un diaphragme perforé au centre ; il peut être sous-orificiel, la sténose portant sur un point ou sur la totalité de l'infundibulum.

Dans les deux cas, le rétrécissement s'accompagne de

lésions de voisinage : modifications des cavités droites (ventricule et oreillette subissant une hypertrophie compensatrice), dilatation de l'artère en aval de la sténose, insuffisance des valves sigmoïdes qui laissent refluer le sang en sens inverse au moment de la diastole.

Nous avons déjà vu que le rétrécissement de l'artère pulmonaire était très souvent associé aux communications inter-ventriculaire et interauriculaire. On le rencontre également avec la persistance du canal artériel.

Nous ne ferons que mentionner les autres anomalies congénitales. Il va sans dire qu'elles peuvent exister chez les mongoliens, mais il ne semble pas que ce soit de façon fréquente. Nous voulons parler des rétrécissements aortiques, des transpositions de gros vaisseaux, des anomalies de nombre.

Il peut également exister toutes sortes d'anomalies dans la disposition, l'implantation, les dimensions et le nombre **des valvules.**

Une malformation assez fréquente chez les mongoliens est la persistance du canal artériel, permettant la communication entre l'aorte et l'artère pulmonaire. Il peut y avoir absence de canal, les deux vaisseaux communiquant par abouchement réciproque ; ou bien le canal existe de forme et de longueur variables. Il peut y avoir des cas où la lumière du canal artériel reste perméable, les deux orifices, ou seulement l'un d'entre eux, étant obturés ; dans ces cas, on ne peut dire qu'il y ait persistance puisqu'il n'y a pas communication.

ÉTUDE CLINIQUE

Au simple examen des mongoliens on est souvent frappé par le teint spécial de ces malades ; la face, les mains, n'ont pas leur coloration normale.

Il ne s'agit pas forcément de cyanose. Nous verrons plus loin que cette éventualité peut exister chez les porteurs de lésions cardiaques congénitales.

Alors même que leur examen ne permet pas de déceler de telles lésions, ces arriérés sont presque toujours des hypotendus. Stewart a trouvé que dans plus de la moitié des cas observés, la pression systolique était inférieure à 90 mm.

De tout temps, les auteurs ont noté leur tendance à l'algidité, à l'acro-asphyxie, au livedo, aux engelures.

L'examen du sang n'a pas été souvent pratiqué. Voici cependant le résultat de trois recherches, faites chez des mongoliens n'ayant pas de malformations cardiaques décelables.

Le premier est le cas de Cannata, publié par Naville et de Saussure, à Genève :

Hématies	2.002.000
Leucocytes.....	16.750
Polynucléaires neutrophiles...	34,6 %
Eosinophiles	3,5 %
Mononucléaires	26,4 %
Lymphocytes	30,5 %
Formes de passage	5,1 %
Taux d'hémoglobine	55 %

Les deux autres cas ont été rapportés par José Diez Ru-mayor, dans la *Pediatría Española*.

1^{re} OBSERVATION. — Fillette mongolienne de 6 ans.

Hémoglobine	65 %
Hématies	3.600.000
Leucocytes.....	4.000
Polynucléaires.....	47 %
Eosinophiles	5 %
Lymphocytes	15 %
Monocytes	13 %

2^e OBSERVATION.

Hémoglobine	67 %
Hématies	3.100.000
Leucocytes.....	9.000
Polynucléaires.....	41 %
Lymphocytes	54 %

Cliniquement, c'est la constatation de cyanose qui attire l'attention vers une cardiopathie d'origine congénitale ou autre. Nous éliminerons tout de suite les cyanoses acquises : cyanose avec œdème des asystoliques apparaissant à la période terminale des affections cardiaques ; cyanose sans œdème des pneumopathies chroniques, des cardiopathies chroniques des enfants (symphyse cardiaque particulièrement) ; cyanose de la sclérose de l'artère pulmonaire et celles de certaines intoxications, telles qu'en produisent l'acide sulfhydrique, les nitrites, les matières chimiques et certains champignons. Ces cyanoses sont dues à des obstacles, à des gênes directes à l'hématose.

Différentes de pathogénie sont les cyanoses congénitales. Elles peuvent apparaître dès la naissance : l'enfant naît livide et l'on croit à une asphyxie bleue, mais les cris ne font pas disparaître cette lividité ; bien au contraire, ils l'exagèrent. Cette cyanose établie dès les premiers instants de la vie dure toute l'existence.

Dans d'autres cas, elle n'apparaît que quelques jours après la naissance, parfois même dans la seconde enfance ou à la puberté. On l'a vue se constituer à l'occasion d'une affection pulmonaire, d'une coqueluche. Une fois installée, la cyanose congénitale est sujette à des exacerbations à l'occasion d'efforts ou de maladies infectieuses. Elle s'accompagne toujours de refroidissement de la peau et des extrémités.

Un autre symptôme très fréquemment associé est l'hippocratisme des doigts. Il paraît être dû à des troubles purement circulatoires.

La cyanose congénitale est un symptôme de diagnostic très important. Sa présence fait immédiatement rechercher quelles lésions cardiaques sont présentes. Il s'agit en effet toujours d'anomalies doubles. Une communication interventriculaire isolée ou une persistance du trou de Botal isolée ne donnent pas de cyanose, à moins d'affections pulmonaires surajoutées venant augmenter la pression dans la petite circulation.

La pathogénie des cyanoses a été fort discutée. Elle semble être définitivement établie. Pour qu'il y ait cyanose, il faut qu'il y ait mélange des deux sangs, artériel et veineux, mais dans un sens déterminé : il faut qu'il y ait passage du sang noir dans le sang rouge.

Dans la communication interventriculaire isolée, par suite de l'excès de pression qui existe à l'intérieur du ventricule gauche par rapport au ventricule droit, le sang ne peut passer à travers le pertuis que dans le sens du sang artériel vers le sang veineux. Cliniquement, on ne constate jamais de cyanose.

Nous n'avons pas trouvé dans la littérature un grand nombre d'observations de mongolisme avec cyanose permanente ou transitoire.

Nous en avons relevé dix cas parmi les observations publiées par M. Comby et à l'étranger. Dans tous les cas il existait un souffle systolique, peu intense, s'entendant en région mésocardiaque.

Il est en effet très difficile de préciser exactement le siège de ces souffles. Ils correspondent, en général, à la double lésion : communication interventriculaire et rétrécissement de l'artère pulmonaire, de la maladie de Fallot.

Le plus souvent, les deux souffles systoliques qui traduisent respectivement les deux lésions et qui siègent, l'un vers l'extrémité interne du troisième espace intercostal gauche, l'autre vers celle du deuxième espace intercostal gauche, ne sont pas cliniquement décelables et se traduisent par un souffle unique.

Nous publions (obs. 1) le cas d'une fillette chez laquelle on perçoit deux foyers d'auscultation de souffles systoliques semblant répondre, l'un à une communication interventriculaire, l'autre à un rétrécissement pulmonaire.

Il est évidemment difficile de faire le diagnostic de double lésion sur la simple auscultation cardiaque, lorsque celle-ci ne révèle qu'un seul souffle systolique.

En clinique, cette difficulté est très atténuée par la présence de la cyanose qui signe presque sûrement l'association de deux malformations congénitales. Presque toujours il s'agit de maladie bleue, maladie de Fallot.

Cependant, il peut exister de la cyanose dans le cas de persistance du canal artériel associée à un rétrécissement aortique. La pression est alors abaissée dans l'aorte en aval du rétrécissement et le sang peut circuler dans le canal artériel, venant de l'artère pulmonaire.

Le diagnostic est difficile dans ce cas, le souffle systolique traduisant la persistance du canal artériel ayant son maximum à l'extrémité interne du second espace intercostal gauche. Le souffle de la maladie bleue peut également siéger en cet endroit.

Parfois le souffle de la persistance du canal artériel se prolonge sur toute la diastole et il ressemble alors au bruit d'un train sous un tunnel.

L'image radiographique montre une saillie de l'arc moyen dans le cas de persistance du canal artériel.

Nous verrons plus loin que la cyanose peut également exister dans des cas, fort rares il est vrai, de communication interventriculaire isolée et aussi de sténose pulmonaire isolée. Mais ce sont là des exceptions et les mongoliens qui se présentent à nous avec une cyanose congénitale sont assez rares.

Ordinairement, rien dans leur aspect extérieur n'attire spécialement l'attention du côté du cœur. C'est pourquoi les malformations congénitales cardiaques sont le plus souvent

une découverte d'examen. Il faut penser à ausculter le cœur de ces malades.

Cependant on ne doit pas oublier que parfois et malgré leur importance, les lésions congénitales ne se révèlent par aucun signe et ne sont reconnues qu'après la mort. M. Comby a publié l'observation d'un enfant mongolien chez lequel l'auscultation n'avait jamais attiré l'attention pendant la vie vers une anomalie quelconque. Après la mort, l'autopsie fut faite et montra l'existence d'une communication interventriculaire isolée. Celle-ci était passée inaperçue, ne se traduisant par aucun symptôme. On peut donc conclure avec lui que, chez les mongoliens, les malformations congénitales cardiaques sont « plus fréquentes qu'on ne serait porté à le croire d'après les symptômes constatés pendant la vie ».

Ces symptômes sont généralement réduits. Peu ou pas de signes fonctionnels. L'affection est bien tolérée, ne s'accompagnant pas de cyanose.

L'auscultation du cœur, chez les mongoliens atteints de cardiopathie congénitale, découvre presque toujours un souffle systolique puissant couvrant toute la région précordiale.

Le souffle se traduit ou non, à la palpation, par un frémissement de même temps que lui.

Parfois le souffle est diastolique ; mais habituellement il s'agit d'un souffle systolique intense, s'entendant à distance parfois et très souvent dans le dos, et occupant toute la région méso-cardiaque. •

Il n'est pas facile d'en préciser le siège. On peut arriver cependant à trouver un maximum d'intensité à l'extrémité interne du troisième espace intercostal gauche ou bien, un peu au-dessus, à celle du second espace. Il faut alors penser avant tout à un souffle de communication interventriculaire.

ÉTUDE CLINIQUE DE LA PERFORATION ISOLÉE DE LA CLOISON INTERVENTRICULAIRE

Cette maladie, décrite en 1879 par Henri Roger, est en effet assez souvent rencontrée.

Il y a cependant divergence d'opinions à ce sujet. Pour les uns, les constatations nécropsiques montrent rarement la lésion isolée. Pour d'autres, et notamment M. Vaquez, elle ne serait pas fréquemment associée.

Sans entrer dans cette discussion, nous dirons que le siège et la forme de la perforation dans la maladie de Roger ne sont pas les mêmes que dans la maladie de Fallot. L'ouverture est régulière, circulaire ou arrondie, et siège à la partie supérieure de la cloison, entre les valvules antérieure droite et postérieure de l'orifice aortique, au niveau du septum membraneux. Le diamètre de la perforation est de 5 à 10 mm.

La symptomatologie se réduit aux signes physiques. Les signes fonctionnels font défaut, sauf dans les cas exceptionnels où des lésions de l'appareil pulmonaire seraient associées. C'est alors qu'il pourrait y avoir apparition de cyanose par excès de pression dans le cœur droit permettant au sang de circuler à travers la communication interventriculaire de droite à gauche, contrairement à ce qui se passe en dehors de cette éventualité.

La maladie de Roger se traduit à la palpation de la région méso-cardiaque par un frémissement cataire, systolique, maximum à l'extrémité sternale du troisième espace intercostal gauche. Il est plus net dans le décubitus ventral ou latéral gauche. On pourrait également le sentir à droite du sternum, en un point symétrique. Il est important pour le diagnostic, mais malheureusement inconstant.

Le signe capital est le souffle. Non absolument constant (nous avons vu plus haut qu'il peut faire défaut), il est exactement systolique, très intense le plus souvent, s'entendant

parfois à distance. De timbre rude, râpeux, il peut s'atténuer avec les années. Il se propage de l'extrémité interne du troisième espace intercostal gauche, où se trouve son siège maximum, soit excentriquement, s'il est très intense et avec plus de force vers la région hépatique, soit très peu s'il est faible. La propagation transversale décrite par Henri Roger est discutée par quelques auteurs.

Rappelons que le souffle peut être entendu de façon maxima au niveau de l'extrémité interne du troisième espace intercostal droit. On l'entend souvent dans le dos.

Des renseignements intéressants sont fournis par l'examen radiologique. L'augmentation de volume du cœur n'est en effet apparente qu'à cet examen. Le cœur se présente à l'écran sous une forme anormale. Les contours droit et gauche débordent de part et d'autre de la ligne médiane et sont animés de battements systoliques synchrones. Denke a signalé l'exagération de l'amplitude des battements sur les deux bords du cœur.

La pointe du cœur est déjetée en dehors, soulevée au-dessus du diaphragme. Elle est arrondie, émoussée, parfois indiscernable radiologiquement. Cet aspect « globuleux » du cœur est très particulier à la maladie de Roger. C'est le « cœur rond ».

L'arc moyen est normal. Le point G serait plutôt élevé qu'abaissé.

La maladie est admirablement bien tolérée, si bien qu'elle est souvent totalement ignorée. Pour Henri Roger, l'absence de signes fonctionnels constituait un des signes essentiels de l'affection. Cependant, d'après certains travaux récents, le pronostic serait parfois plus grave qu'on ne l'admet généralement.

La maladie de Roger nous a semblé être la malformation congénitale le plus fréquemment rencontrée chez les mongoliens. Nous avons recherché parmi les observations de

mongolisme publiées ces dernières années, celles qui mentionnaient l'association d'une cardiopathie congénitale. Nous en avons trouvé 51. Chez 10 d'entre elles, l'affection cardiaque s'accompagnait de cyanose congénitale. Dix autres correspondaient à des malformations congénitales rarement observées ou mal définies à l'examen clinique.

Tous les autres cas, soit 31, présentaient une communication interventriculaire isolée, sans cyanose. Nous publions (obs. II, III et IV) 3 cas de maladie de Roger isolée, chez des enfants mongoliens.

Si nous rappelons que bien des communications interventriculaires passent inaperçues, ne s'extériorisant par aucun signe clinique, il nous sera permis de dire que la maladie de Roger est, chez les mongoliens, la plus fréquente des cardiopathies congénitales.

AUTRES MALFORMATIONS CARDIAQUES

Beaucoup plus rarement constatée est la sténose pulmonaire isolée dont le diagnostic est souvent délicat avec la maladie de Roger.

Affection généralement non accompagnée de cyanose, celle-ci peut apparaître dans les sténoses serrées ou bien avec le tableau d'insuffisance ventriculaire droite, à la fin de l'évolution de la maladie.

Cliniquement, elle se reconnaît au souffle systolique siégeant à la partie interne du deuxième espace intercostal gauche, quelquefois en-dessous, se propageant vers la base du cou, vers l'articulation sterno-claviculaire gauche et dans le dos, au niveau de la quatrième vertèbre dorsale.

Il existe un frémissement cataire fréquent, perçu en plaçant la main au-devant de l'extrémité interne du second espace intercostal gauche.

Il peut y avoir aussi une accentuation du second bruit et plus rarement, un souffle diastolique d'insuffisance pulmonaire.

L'examen radiologique montre une saillie de l'arc moyen avec une augmentation des cavités droites. Le ventricule gauche apparaît normal.

Bien souvent, on a l'aspect d'un gros cœur.

Le diagnostic de cette affection avec la maladie de Roger apparaît bien difficile. Les souffles sont tous deux systoliques et la différence de siège de leur maximum peut bien, dans certains cas, s'effacer. L'examen radiologique est un meilleur élément diagnostique.

Le rétrécissement de l'aorte à son origine se traduit parfois par des signes fonctionnels assez impressionnants. Il s'agit alors de dyspnée, de palpitations, de crises paroxystiques de suffocation avec cyanose et syncope. Et cela, dès le jeune âge.

L'auscultation fait entendre un souffle systolique rude, intense, en jet de vapeur, s'entendant dans toute l'aire précordiale et s'accompagnant d'un frémissement à la palpation.

Siège maximum à la partie interne du second espace intercostal droit.

Examen radiologique : augmentation de volume de l'ombre cardiaque, par hypertrophie ventriculaire gauche, avec accentuation de l'arc aortique qui est animé de battements amples.

Cette lésion est rarement isolée. Elle est souvent associée à une perforation de cloison ou à une persistance du canal artériel.

Contrairement au rétrécissement de l'aorte à son origine, le rétrécissement de l'isthme est une affection longtemps ignorée et bien tolérée. Elle ne se révèle par aucun signe

fonctionnel, mais par un souffle systolique, entendu en dehors de la région précordiale, au voisinage de la clavicule gauche, dans sa moitié interne et surtout, dans le dos, à la région interne de la fosse sous-épineuse gauche.

Il n'y a pas de frémissement.

Une circulation collatérale de suppléance peut attirer l'attention de ce côté.

La recherche de l'indice oscillatoire artériel donne des renseignements assez constants : les artères tributaires des branches de la crosse aortique ont des battements d'une amplitude exagérée. La pression systolique est plus forte aux membres supérieurs qu'aux inférieurs. Ce signe permet de dépister les sténoses légères compatibles avec l'existence.

Une affection que l'on rencontre quelquefois associée au mongolisme est la persistance du canal artériel. Nous avons vu qu'elle pouvait s'accompagner de cyanose, mais rarement.

Elle peut être la cause de paralysie des cordes vocales gauches, par atteinte du récurrent.

On a signalé également l'existence d'hémorragies nasales ou pulmonaires, de doigts hippocratiques.

Dans le deuxième espace intercostal gauche, l'examen révèle un souffle systolo-diastolique, souffle continu à renforcement systolique, avec frémissement.

Parfois il n'y a qu'un souffle systolique et l'accentuation du second bruit.

Il y aurait dyssymétrie des pouls radiaux, le pouls gauche étant le plus faible.

La tension diastolique est très basse.

L'examen radiologique montre une ombre cardiaque tantôt normale, tantôt augmentée aux dépens des cavités droites. L'arc moyen est arrondi et bombé. Il fait une saillie hémisphérique, très visible en position oblique droite. Cette saillie correspond à la dilatation du tronc de l'artère pulmonaire.

Certaines malformations complexes et plus rares peuvent exister chez les mongoliens. On ne peut que les soupçonner, sans pouvoir en faire un diagnostic clinique certain. Il s'agit des transpositions vasculaires, d'atrésie pulmonaire, tricuspидienne ou mitrale. Ces lésions s'accompagnent d'ailleurs habituellement de cyanose congénitale.

De même, il est presque impossible de faire le diagnostic clinique de la communication interauriculaire. Pour quelques auteurs (Brudzinski, Crookshand) elle serait fréquemment associée au mongolisme, mais sa pauvreté symptomatologique la fait ignorer. La notion d'une embolie paradoxale pourra seule la faire soupçonner.

Quant aux dextrocardies, isolées ou avec transpositions vasculaires, leur existence n'a pas encore été signalée, à notre connaissance, chez des mongoliens.

DIAGNOSTIC DES MALADIES CONGÉNITALES DU CŒUR

Il est difficile. C'est presque uniquement sur les signes physiques que l'on doit faire le diagnostic d'affection congénitale du cœur. Les signes fonctionnels faisant souvent défaut, le diagnostic s'appuiera sur le souffle, le frémissement, la radiologie. Avant tout, il s'agit de reconnaître si le souffle est organique ou non.

Les souffles de communication interventriculaire et de rétrécissement pulmonaire sont entendus dans une zone où l'on peut fréquemment constater l'existence de souffles anorganiques. Mais ces derniers sont instables et ne s'accompagnent généralement pas de frémissement. Leur intensité cependant peut être si forte qu'ils en imposent parfois pour une sténose pulmonaire.

Pour ce qui est du souffle systolique du rétrécissement aortique, dans la majorité des cas, la présence du frémisse-

ment permet d'affirmer la nature organique de la lésion. Il n'y a d'hésitation qu'en l'absence de frémissement et en présence d'un souffle de faible intensité.

Le souffle continu à renforcement systolique accompagné de frémissement, et siégeant dans le deuxième espace intercostal gauche, est la traduction presque certaine d'une persistance du canal artériel. Mais on ne peut être entièrement affirmatif. Un tel souffle peut se trouver réalisé dans le système veineux, sans intervention artérielle. En admettant qu'il soit l'expression d'une communication artérioveineuse, cette dernière ne siège pas forcément entre l'artère pulmonaire et l'aorte. Il existe même des anévrysmes artérioveineux axillaires qui ont pu en imposer pour une persistance du canal artériel.

Dans les cas de souffle continu sans renforcement systolique ou diastolique, le diagnostic est impossible sans l'autopsie.

Le diagnostic de la congénitalité n'est pas moins délicat. Lorsque l'affection est reconnue dans la première enfance, l'hésitation est à peine permise s'il s'agit de rétrécissement aortique. Mais très souvent cette lésion est bien tolérée et ce n'est que tardivement, par un examen fortuit, qu'elle est découverte. Il devient alors malaisé de dire si la lésion est congénitale ou acquise (aortite syphilitique ou rhumatismale).

En faveur de l'étiologie congénitale il faudra garder surtout la tolérance fonctionnelle parfaite, la prédominance du souffle systolique et enfin la présence du frémissement.

Les souffles de sténose pulmonaire et de malformation de la cloison interventriculaire peuvent être un peu déplacés vers le bas et être pris pour un souffle d'insuffisance mitrale, lésion acquise.

Le frémissement peut lui aussi prêter à confusion ; mais généralement, c'est en précisant exactement son siège que l'on pourra établir le diagnostic. En effet, le frémissement

n'est senti que juste au-devant de la cavité où se forme la vibration.

Enfin, il est évident que l'examen radiologique sera d'un grand secours pour le diagnostic.

ÉVOLUTION

Il est de toute évidence qu'un grand nombre de malformations congénitales cardiaques ne sont susceptibles d'aucune adaptation. Elles ne permettent alors la vie que durant les toutes premières années de l'existence ; parfois même elles entraînent la mort dès la naissance. D'autres lésions congénitales, au contraire, s'adaptent, s'accommodent, et l'on a pu voir leurs porteurs vivre de longues années sans presque souffrir de leur infirmité. Nous ne nous arrêterons pas sur les malformations cardiaques incompatibles avec la vie. Elles ne nous intéressent pas ici.

Avant tout, nous pouvons déjà dire que les lésions congénitales associées sont moins bien supportées que les lésions isolées.

La présence de cyanose congénitale n'est pas d'un bon pronostic. Elle signifie habituellement l'association de rétrécissement pulmonaire et de communication interventriculaire, ou une atrésie tricuspidiennne avec diverses anomalies de communication, ou bien encore des combinaisons variées de malformations et de transpositions vasculaires.

Ces cas sont les plus graves. On en a vu survivre des années, mais rarement au-dessus de 20 ans.

Nous avons trouvé parmi les observations de mongoliens quelques cas de malformations cardiaques accompagnées de cyanose, soit permanente, soit transitoire.

Il s'agit toujours d'enfants très jeunes. Sur douze observations publiées en France et à l'étranger, un seul petit mongo-

lien a sept ans. Trois autres ont atteint l'âge de trois ans. Les autres ont tous au-dessous d'un an. L'un d'entre eux, vu pour la première fois à l'âge de seize jours est décédé à douze semaines. Il serait intéressant de pouvoir suivre ces petits malades. Beaucoup d'entre eux succombent dans la première année.

Pour Spühler, les malformations cardiaques seraient un des grands facteurs de mortalité chez les mongoliens. Et il n'hésite pas à dire qu'un cinquième des décès leur sont imputables. En 1929, cet auteur a relevé les observations de 59 mongoliens suivis à Zurich. Parmi eux, 26 sont décédés. Sur ces 26 décès, 6 sont dus à un vice congénital du cœur.

Nous ne pouvons apporter de statistique personnelle à ce sujet. Il nous a semblé exact cependant que les cardiopathies congénitales contribuaient beaucoup à réduire la survie des mongoliens. Le pourcentage de ces lésions congénitales est d'autant plus grand qu'il porte sur des malades plus jeunes.

Selon Thompson, il serait de 19,2 % avant 4 ans et de 5,9 % au delà.

Pour certains auteurs en effet, les sujets atteints de cardiopathies ne sauraient dépasser la première enfance. John Thompson n'en avait pas rencontré au-dessus de trois ans. Il y a bien longtemps déjà que Fennell, en 1903, publiait les observations de trois mongoliens atteints de malformations cardiaques, et âgés respectivement de 27 ans, 9 ans et 13 ans. Cette publication était une réponse à l'article dans lequel Archibald Garrod, en 1898, décrivait cinq cas de mongolisme avec malformation congénitale du cœur. Tous les malades étaient âgés de moins de trois ans. L'opinion, se basant sur cette relation, admettait qu'il était impossible de rencontrer un mongolien avec cardiopathie congénitale ayant dépassé quelques années d'existence.

Depuis cette époque, nombreuses sont les observations d'enfants mongoliens ayant atteint l'âge de la puberté et

même l'âge adulte, quoique porteurs de lésions congénitales du cœur.

Nous en avons relevé un assez grand nombre, parmi les observations déjà publiées.

Sur 13 cas observés par M. Comby, 7 ont de cinq à quatorze ans. L'un des huit enfants présentés par Cassel en 1917 était âgé de 6 ans et demi. Vivaldo et Barrancos ont présenté il y a quelque temps l'observation d'une jeune fille mongolienne âgée de 19 ans et qui était atteinte de maladie de Roger.

Le Dr Silvy, père de l'auteur, a présenté à M. Comby, le 10 mai 1906, la jeune mongolienne atteinte de maladie de Roger faisant l'objet de l'observation V (*Archives de médecine des Enfants*, janvier 1907) dont voici le résumé :

« G... Hélène, âgée de 5 ans. Première grossesse. Deux enfants normaux ensuite. Mère âgée de 39 ans, forte. Violents chagrins vers la septième semaine de la grossesse, puis des insomnies. Aspect mongolien typique.

L'auscultation du cœur fait entendre un souffle systolique extrêmement intense qui couvre toute la région précordiale et s'entend aussi dans le dos. Ce souffle, qui ne s'accompagne pas de cyanose, traduit une communication interventriculaire, ou maladie de Roger, anomalie cardiaque souvent observée dans le mongolisme. »

Mon père a gardé le souvenir de l'intensité de ce souffle systolique, lequel s'entendait à distance ; il a voulu faire des démarches pour retrouver sa malade ; elle est vivante et âgée de 33 ans.

A propos de ces malades, nous ferons remarquer que la communication interventriculaire isolée est la lésion la mieux supportée de toutes les cardiopathies congénitales. Les mongoliens qui meurent jeunes de leurs malformations congénitales sont presque toujours porteurs de lésions complexes, qui se sont plus ou moins révélées pendant la vie par des signes fonctionnels et physiques.

Parfois même, et les cas n'en sont pas extrêmement rares,

la lésion a été une découverte d'autopsie. Le cas de *Chartier* en est un exemple. Et cet auteur insiste sur le fait que « l'anomalie cardiaque ne se manifestait par aucun signe révélateur, pas de cyanose, pas de souffle ».

PATHOGÉNIE

Deux théories ont été invoquées pour expliquer la pathogénie des malformations congénitales du cœur.

La théorie inflammatoire de l'endocardite datant de la vie fœtale a de nombreux adeptes.

Elle est basée sur la constatation fréquente, mais non constante il est vrai, de foyers de sclérose ou d'artérite endocardique ou myocardique. Ces foyers se rencontrent au voisinage immédiat de la lésion ou à son niveau même.

Cette théorie s'appuie également sur le fait que les lésions prédominent au niveau du cœur droit. Ce qui permet d'admettre à l'origine de ces malformations l'infection placentaire.

La théorie embryogénique explique beaucoup mieux la plupart des malformations congénitales du cœur que ne le font les théories endocarditiques. Cette théorie se base sur les données d'embryologie. L'évolution du cœur primitif est aujourd'hui bien connue, grâce à de nombreux travaux, ceux de MM. Thompson et Keith en particulier.

Le cœur est originellement un tube dans lequel se différencient quatre cavités étagées, de haut en bas : le bulbe, le ventricule primitif, l'oreillette primitive et le sinus veineux.

A la suite de différents processus de torsion et de plicatures, le cœur primitif se trouve avoir en bas, le ventricule primitif, au-dessus et en arrière, l'oreillette primitive et le sinus veineux entraîné par elle ; le bulbe se trouve en haut et en avant. Il est alors au contact de la région de l'orifice auriculo-

ventriculaire primitif. Puis, tandis que la partie postérieure du bulbe s'atrophie à tel point qu'il ne subsistera d'elle que la petite région sous-aortique du ventricule gauche, la partie antérieure s'enfonce vers le bas dans la région antérieure du ventricule primitif. Bien développée, elle formera plus tard la plus grande partie du ventricule droit.

Pendant que ces modifications extérieures se produisent, à l'intérieur du ventricule primitif et du bulbe s'effectue un cloisonnement.

De la pointe du ventricule primitif, s'élève à l'intérieur une cloison. C'est le septum ventriculaire, qui progressivement monte jusqu'au canal auriculo-ventriculaire primitif et le coupe de façon à isoler sur la droite la partie qui deviendra l'orifice tricuspïdien.

De la partie inférieure du bulbe partent également deux replis, l'un antérieur, l'autre postérieur. Ils s'unissent très rapidement pour former le septum bulbaire. Cette cloison descend rejoindre le septum ventriculaire.

A la partie supérieure du bulbe apparaissent aussi quatre replis. Primitivement, ces replis ébauchent un orifice artériel unique avec quatre valves sigmoïdes : antérieure, postérieure, droite et gauche.

Ces replis formeront les valvules sigmoïdes de l'aorte et de l'artère pulmonaire.

En effet, les valves droite et gauche vont se diviser par un étranglement frontal en deux parties : l'une aortique et l'autre pulmonarienne. Chacun des orifices aura trois valvules. L'aorte possédera une valvule postérieure, deux antérieures : droite et gauche. L'artère pulmonaire, une valvule antérieure, deux postérieures, droite et gauche.

Le cloisonnement interauriculaire s'établit de manière assez compliquée : le trou de Botal se forme au-dessus du septum primum quand celui-ci se décolle, en haut et en arrière, du plafond de l'oreillette primitive.

Plus tard, l'expansion membraneuse du septum primum,

qui constitue la partie supérieure libre de cette cloison, se trouve doublée sur son côté droit par une autre cloison, qui descend du plafond de l'oreillette droite.

Jusqu'à la naissance, pendant la vie intra-utérine, la pression du sang arrivant de la veine cave, repousse l'expansion membraneuse vers la gauche et s'insinue entre les deux cloisons.

A la naissance, au moment de l'établissement de la circulation pulmonaire, il se produit un équilibre des pressions dans les oreillettes droite et gauche. Le trou de Botal est fonctionnellement obturé par l'accolement des deux lames de cloisonnement. Chez beaucoup de sujets, il n'y a pas de fusion anatomique entre les deux lames. L'orifice existe à l'état virtuel. Ce qui explique qu'il peut se rouvrir quand la pression dans l'oreillette droite augmente suffisamment.

La communication interauriculaire par vice de développement n'est pour ainsi dire pas une maladie. La cyanose n'existe pas. Le sang ne passe guère en effet par la communication ou, s'il passe, c'est dans le sens de l'oreillette gauche à la droite ; le courant sanguin s'établirait nettement dans ce sens s'il existait un rétrécissement mitral, facteur d'augmentation de pression dans l'oreillette gauche ; il y aurait même là une dérivation compensatrice (Lutembacher), mélange du sang rouge dans le sang noir, et pas de cyanose. Dans les cas de réouverture tardive du trou de Botal dans l'asystolie, le courant sanguin s'établit au contraire en sens inverse et il y a cyanose. C'est dans ce cas que l'on peut voir l'embolie croisée : un caillot veineux atteint l'oreillette droite, passe dans l'oreillette gauche à travers le pertuis et va produire une embolie de la grande circulation.

Le rétrécissement de l'aorte comporte deux variétés :

1^o Le rétrécissement orificiel, qui porte sur les valvules sigmoïdes. Toutes les malformations peuvent se rencontrer, jusqu'à l'atrésie, incompatible avec la vie. Ces lésions sem-

blent pouvoir être dues à des vices de cloisonnement du bulbe du cœur, mais on ne peut éliminer tout à fait la possibilité d'endocardite fœtale.

2° Le rétrécissement sous-aortique. Il existe le plus souvent un étranglement de la région par laquelle le canal sous-aortique s'unit au reste du ventricule. Cet étranglement s'explique bien par l'embryologie, si l'on se souvient que ce canal est la seule partie qui provienne du bulbe du cœur, tandis que tout le reste du ventricule gauche dérive du ventricule primitif. A cette malformation, s'associe fréquemment une communication interventriculaire, résultant également d'un vice de développement. Que le septum bulbaire ne descende pas suffisamment vers le septum ventriculaire, il en résultera un pertuis. Cela explique également pourquoi la communication interventriculaire siège à peu près toujours à la partie supérieure de la cloison. Il est exceptionnel de la rencontrer à la partie inférieure de celle-ci. De même, il est très rare de constater l'absence presque totale de cloison interventriculaire.

Cette théorie embryogénique des malformations congénitales du cœur n'est cependant pas admise par tous les auteurs. Beaucoup préfèrent se rattacher à la théorie endocarditique : pour ceux-là, la communication interventriculaire serait la conséquence d'une endocardite fœtale.

Sans prendre parti pour l'une ou l'autre de ces théories, nous citerons cependant les objections de M. E. Pichon, dans son *Etude des Malformations congénitales du cœur* à laquelle nous avons fait de grands emprunts.

« Le caractère fréquemment familial des maladies congénitales du cœur et la coïncidence trop peu rare pour être fortuite entre ces anomalies et d'autres malformations situées ailleurs sont deux faits que la théorie endocarditique n'explique pas ; d'ailleurs beaucoup d'autopsies de sujets porteurs de cardiopathies congénitales ne décèlent aucune lésion inflammatoire ; enfin, quand on trouve des lésions

« de ce genre, il y a tout autant de raisons de penser à de
« l'endocardite secondaire, chose si fréquente sur tout état
« dysanatomique du cœur, qu'à une endocardite ayant déter-
« miné l'anomalie ».

Cependant, si dans la plupart des cas de très sérieuses objections ont été dressées contre la théorie endocarditique, alors même que les enquêtes destinées à prouver l'existence de l'endocardite fœtale par la présence d'une infection chez la mère ont toujours été négatives (Laubry, Gérard), il existe deux malformations congénitales qui paraissent ne pouvoir être expliquées que par cette hypothèse. Ce sont la sténose tricuspидienne et le rétrécissement de l'artère pulmonaire.

Pour ce qui est du rétrécissement pulmonaire sous-orificiel, la théorie embryogénique explique seule très bien la malformation, par un vice de développement du bulbe cardiaque. Les sténoses sous-infundibulaires basses s'expliquent également par un arrêt de développement : persistance de l'étranglement entre le bulbe et le ventricule primitif.

C'est à propos des rétrécissements pulmonaires orificiels que l'on peut penser avec raison à des lésions endocarditiques survenues après le développement complet des valvules sigmoïdes de l'artère pulmonaire. De nombreuses autopsies ont confirmé cette façon d'envisager les faits.

En faveur de l'endocardite, il faut également noter la coexistence fréquente de la persistance du trou de Botal, dans les cas de rétrécissement pulmonaire.

Pour MM. Laubry et Pezzi, cette persistance « est presque la signature d'une endocardite, car s'il s'agissait d'une malformation sigmoïdienne, on trouverait surtout une perforation de la cloison interventriculaire dont la fermeture n'est pas terminée quand l'appareil sigmoïdien achève son développement ».

En dehors de ces cas, on peut rattacher à la théorie embryogénique la pathogénie de toutes les malformations cardiaques.

Dans le mongolisme, la coïncidence de ces malformations avec d'autres anomalies est trop fréquente pour être attribuée au hasard et ne s'explique que par une cause commune, d'origine embryogénique.

OBSERVATIONS

OBSERVATION I.

(Recueillie dans le service de M. Apert, aux Enfants-Malades.)

P... Paulette. Vue le 22 juin 1933, âgée de 2 ans $1/2$, très peu développée pour son âge, ne marchant pas, commençant à dire quelques mots, affectueuse avec les siens, aimant la musique.

Physionomie mongolienne typique ; crâne petit, arrondi, en boule ; bosses frontales peu saillantes. La fontanelle est encore largement ouverte. Les yeux sont particulièrement saillants, exophtalmiés ; la fente palpébrale est oblique à grand axe dirigé en haut et en dehors. Les pommettes sont saillantes, les joues rouges, violacées. Le lobule de l'oreille est adhérent.

On note quelques signes de rachitisme : ventre un peu gros, ébauche de chapelet costal avec tendance à l'entonnoir sternal. Main en trident : pouce et petit doigt courts. On constate une souplesse exagérée au niveau des articulations.

L'enfant est sans cesse en mouvement, très agitée durant l'examen. Sa bouche est entr'ouverte en permanence ; il y a un début de langue scrotale. L'enfant respire bruyamment par le nez qui est encombré de sécrétions desséchées. Elle est facilement oppressée et deviendrait violette quand elle crie. A l'âge de trois mois, comme la fillette avait un petit cri strident, un examen laryngoscopique fut fait qui n'a rien montré de pathologique. Les dents sont sorties au nombre de vingt. Les incisives inférieures sont petites ; les incisives latérales sont à type de canines.

L'examen du cœur est difficile, l'enfant étant très craintive et ne se laissant ausculter qu'avec peine. On perçoit deux foyers de souffles systoliques : l'un, méso-cardiaque, transversal, semble répondre à une

communication interventriculaire ; l'autre, à la base, maximum dans le deuxième espace intercostal gauche, semble être en rapport avec un rétrécissement pulmonaire.

A l'examen radiologique on constate que l'ombre cardiaque n'a pas la forme globuleuse normale. On note seulement une assez forte saillie du bord droit du cœur et un angle très net, sans arrondissement au sommet, entre le pédicule cardiaque et le bord gauche du cœur. Le pédicule est élargi.

Antécédents : la grossesse a été normale. Accouchement à terme, au forceps. L'enfant est née en occipito-postérieure. La mère était âgée de 25 ans. Elle n'a pas d'autres enfants ; n'a jamais eu de fausses couches. La mère est un peu simple, semble-t-il. Elle se dirige difficilement seule ; quand elle s'est vue enceinte, elle a toujours craint d'avoir un enfant anormal (influence sur le mongolisme ?). Pendant la grossesse elle avait « mauvais caractère ».

Le père semble bien portant, même robuste. Mais la mère a eu deux frères jumeaux dont l'un, paralysé depuis l'âge de 7 ans, est mort à 17 ans et dont l'autre a présenté des anomalies de caractère (peur des femmes) ; il a cependant été reconnu bon pour le service, mais il n'a pas fait d'études.

L'enfant a été suivie assez régulièrement dans le service. Elle a été traitée par la poudre de corps thyroïde. Elle a également pris tantôt de la spartéine, tantôt de la teinture de digitale.

Le 17 mai 1934, est ramenée par ses parents parce qu'elle respire difficilement, a les joues violettes et les extrémités cyanotiques. Les parents sont satisfaits par ailleurs des progrès qu'ils observent chez leur fillette, elle marche avec plus d'assurance et commence à parler de façon distincte. Toute auscultation est impossible ; l'enfant se débat et crie sans cesse. L'examen de la gorge montre des amygdales de volume normal. Le cavum ne paraît pas encombré de sécrétions.

Il s'agit ici d'une maladie bleue, dans laquelle la cyanose est apparue progressivement. On retrouve du côté de la famille maternelle les tares préconceptionnelles qui ont causé l'infection du germe, ainsi que l'a montré M. le Professeur Lereboullet et dont, par une intuition instinctive, la mère redoutait les conséquences pour son enfant.

OBSERVATION II.

(Service de M. Apert.)

D... Andrée, 2 ans 1/2. Amenée, le 30 juin 1933, pour retard dans la marche et le développement. Aspect mongolien caractéristique : crâne petit, arrondi, sans saillie des bosses frontales ; pommettes plus larges que les bosses pariétales ; obliquité de la fente palpébrale ; bride mongolienne moyennement développée au niveau du grand angle de l'œil ; strabisme intermittent. Nez petit, avec tendance à se redresser du bout ; bouche souvent entr'ouverte ; langue souvent dehors ; pommettes rouges.

Premières dents aux environs d'un an. Possède actuellement : à la mâchoire supérieure, 4 incisives et 2 molaires ; à la mâchoire inférieure, 3 incisives et 1 canine. Une incisive et une molaire gauches ne sont pas encore sorties.

Le ventre est proéminent, mais il n'y a pas de signes de rachitisme. Les articulations des membres sont très souples, permettant l'exagération des mouvements. La fontanelle est encore largement ouverte. Tour de tête : 44 cm. Diamètre bi-pariétal : 123 mm. Diamètre antéro-postérieur : 143 mm. Indice cranien : 0,86. Taille : 0. m 81. Poids : 12 kgr. 200. L'enfant ne marche pas, mais se tient debout en s'appuyant aux murs. Elle commence à parler.

L'auscultation du cœur révèle un souffle systolique, entendu en région méso-cardiaque, très intense, et ne s'accompagnant pas de cyanose. Il s'agit vraisemblablement d'une maladie de Roger. L'enfant a le teint normal, même quand elle crie. Elle aurait cependant présenté quelque temps après sa naissance, une crise de cyanose passagère qui ne s'est pas reproduite.

Grossesse normale ; au septième mois, la mère a eu une frayeur causée par un début d'incendie et, pendant la grossesse, on a constaté que les bruits cardiaques du fœtus étaient anormaux.

Antécédents : la mère est âgée actuellement de 42 ans. Elle a été opérée il y a huit ans de cholécystectomie. Elle a eu sept grossesses menées toutes à terme. Quatre enfants sont vivants. Trois sont morts : un par accident ; un au moment de l'accouchement ; un de broncho-pneumonie, à 11 mois. Les trois autres enfants sont bien portants et âgés de 21 ans, 10 ans et 9 ans.

La petite malade a été mise au traitement polyopothérapique (hypophyse, surrénale, corps thyroïde). N'a pas été revue.

OBSERVATION III.

(Service de M. Apert.)

D... Nicole, née le 1^{er} juillet 1932, amenée le 10 juillet 1933 parce que depuis sept mois elle a presque constamment une température très souvent élevée, jusque 40° et 41°.

Née à terme, elle pesait 2 kgr. 750 à la naissance ; s'est développée normalement pendant les cinq premiers mois. On remarque toutefois qu'elle a nettement l'aspect mongolien : petit crâne arrondi sans saillie des bosses frontales ; racine du nez déprimée, narines élargies ; yeux petits, sans que la bride mongolienne ni l'obliquité des yeux soient très marquées ; oreilles à lobule adhérent et partiellement désourlées ; pommettes larges. Langue non fissurée.

Première dent à neuf mois ; les deux incisives médianes inférieures sont seules sorties actuellement. Pouces courts et tendance à l'incurvation de l'ongle, surtout aux orteils (hippocratisme). Grande souplesse des articulations.

L'enfant a reçu du B. C. G. à la naissance. Depuis décembre 1932, varicelle suivie d'une otite double (avec éruption scarlatiniforme) qui a nécessité la perforation du tympan. L'écoulement s'est tari très vite. Néanmoins, depuis lors, il existe une fièvre qui varie selon les jours. A certaines périodes, la température est restée pendant une quinzaine de jours entre 39° et 40°. Parfois, elle reste autour de 38°. Elle a souvent de grandes oscillations, mais n'est jamais restée normale pendant plus de 48 heures. En général, la température maximale est matinale.

Depuis la même époque, toux le plus souvent grasse : on entend en arrière une pluie de petits râles fins à chaque base et, du côté gauche, un souffle systolique. Ce souffle a été constaté dès les premiers jours de la fièvre. En avant, on entend ce même souffle systolique ; son maximum siège entre l'appendice xyphoïde et le mamelon ; il s'étend jusqu'à la base du cœur. Quand l'enfant crie, petite tendance à la cyanose. La mère affirme qu'avant le début de la maladie

l'enfant n'avait jamais les lèvres bleutées et que cet état de choses va en s'accroissant.

Le foie déborde un peu les fausses côtes. On ne perçoit pas la rate. Constipation habituelle. Strabisme intermittent qui aurait été très marqué au début de la maladie, alors qu'il n'existait pas auparavant. L'enfant ne se tient pas sur ses jambes et s'affaisse même quand on l'assied. Les parents disent qu'elle n'a fait aucun progrès depuis le début de la période fébrile.

L'examen radiographique montre un cœur transversal, la pointe dirigée vers la gauche, le bord droit se voyant au-dessus du diaphragme. Mais ce qui frappe le plus c'est une infiltration du hile droit remontant jusqu'au sommet et descendant jusqu'au diaphragme. Coupole diaphragmatique irrégulière : saillie supplémentaire sur la ligne médiane.

Antécédents : le père bien portant, est toutefois paludéen, mais sans grandes crises. La mère a eu, à partir du 3^e mois, de très fréquentes tendances syncopales ; le Professeur Jeannin a constaté à ce moment que tout allait bien au point de vue obstétrical et il a attribué ces syncopes à des troubles sympathiques.

Le père a un enfant de sept ans, bien portant, d'un premier mariage. La petite enfant est la seule du second lit.

Sa cuti-réaction à la tuberculine s'est montrée négative. La réaction de Bordet-Wassermann a été négative chez les parents et chez l'enfant.

Traitement :

1 ^o	Poudre de corps thyroïde	0 gr. 01
	Poudre d'hypophyse } àà.....	0 gr. 02
	Poudre de surrénale }	
	Sucre en poudre	0 gr. 20
	pour un paquet : n ^o 6.	

Prendre un paquet par jour, deux jours consécutifs par semaine, trois semaines par mois.

2 ^o	Beurre de cacao	1 gr.
	Aspirine	0 gr. 05
	pour un suppositoire : n ^o 10.	

Mettre un suppositoire lorsque la température s'élèvera au-dessus de 38°.

Le 21 décembre 1933, l'enfant est revue très améliorée ; la température est redevenue normale depuis le mois d'août. L'état général est meilleur.

L'examen du cœur révèle un souffle systolique toujours net, à la partie interne du troisième espace intercostal gauche. Il s'agit vraisemblablement d'une maladie de Roger.

La mesure de l'indice crânien a donné : diamètre antéro-postérieur, 140 mm. ; diamètre bi-pariétal, 129 mm. ; indice, 0,92.

OBSERVATION IV.

(Consultation de MM. Apert et Stévenin.
Hôpital Beaujon.)

L. F... Ginette, 34 mois, née le 16 juin 1931, vue en mars 1934. C'est la 4^e enfant de la famille. Les trois garçons aînés sont bien portants et âgés respectivement de 15 ans, 13 ans et 12 ans. Les deux aînés sont nés à terme. Le troisième est né à 8 mois.

La mère n'a jamais eu de fausses-couches. Pendant la 4^e grossesse elle a eu, à deux reprises, vers le troisième mois, puis à la fin de la grossesse, une grande frayeur causée par un incendie.

Elle a eu plusieurs crises de colique hépatique entre sa troisième et sa quatrième grossesses. Dans le même temps, elle a été opérée de hernie crurale étranglée et, simultanément, d'appendicite méconnue. La mère était âgée de 37 ans et le père, de 39 ans à la naissance de la petite Ginette.

L'enfant, née à terme, était bien portante, forte même. Les parents ne remarquaient rien d'anormal. A un an, un examen médical est fait pour des troubles gastro-intestinaux. On découvre alors une hernie ombilicale qui, traitée par le port d'une ceinture, a aujourd'hui disparu.

Au cours du même examen, l'auscultation du cœur révèle un souffle intense, en région méso-cardiaque, s'entendant à distance ; les parents l'entendaient couramment. On découvre également vers la même époque le caractère mongolien.

Il y a un an environ, on institua un traitement opothérapique thyroïdien :

Poudre d'extrait thyroïdien 0 gr. 06
pour un paquet n° 10.

Un paquet chaque matin, dix jours par mois.

Puis, dix gouttes par jour de :

Thyroxine

pendant dix jours par mois.

Pendant les six derniers mois, l'enfant en prenait cinq gouttes tous les deux jours.

Examen actuel : il y a un an, en janvier 1933, l'enfant était inerte, infiltrée, myxœdémateuse d'aspect ; elle est aujourd'hui très améliorée, gaie, vive, presque normale. Les caractères mongoliens du visage apparaissent seuls, mais assez discrets. Il n'y a pas d'épicanthus net. La fente palpébrale est étroite et oblique en haut et en dehors. Les pommettes sont élargies. La bouche est entr'ouverte.

La première dent est venue à 5 mois 1/2 ; la seconde à 7 mois ; puis plus rien jusqu'à 15 mois. A 31 mois elle a ses 20 dents. Il y a cependant eu des irrégularités dans l'arrivée des dents : les quatre canines sont venues les dernières.

Les amygdales sont grosses. L'enfant a de fréquentes bronchites. Elle se tient debout, mais ne marche pas. Elle ne parle pas, mais comprend assez bien.

L'examen du cœur révèle un souffle systolique intense s'entendant en région méso-cardiaque, un frémissement cataire et une voussure précordiale ; pas de cyanose : maladie de Roger.

* * *

Notre excellent maître M. le Dr Hallé nous demandait récemment si le mongolisme existait chez les animaux. Les vétérinaires ne nous ont pas encore renseignés sur ce point ; mais s'il existe dans d'autres races humaines que la nôtre, il doit être d'un diagnostic particulièrement délicat chez les Mongols...

CONCLUSIONS

1^o La fréquence des malformations congénitales chez les mongoliens est extrême.

Il est de règle de constater chez ces arriérés, tantôt isolées, tantôt associées, des anomalies telles que : spina bifida occulte, syndactylies, polydactylies, monorchidie et cryptorchidie, pieds bots, pieds plats, hernie ombilicale, mégacôlon, dolichocôlon, cataracte précoce, etc...

2^o Ce qui nous a paru surtout intéressant, c'est la fréquence des anomalies congénitales cardiaques.

En France et à l'étranger, de nombreuses statistiques ont été publiées. Les chiffres rapportés sont assez concordants pour que l'on puisse dire que ces malformations du cœur ont été rencontrées environ une fois sur six ou sept mongoliens.

3^o Tous les vices et défauts de développement du cœur peuvent se voir chez eux, mais avec une fréquence fort différente.

4^o La maladie de Roger, perforation isolée de la cloison interventriculaire, est la malformation la plus souvent rencontrée.

Elle ne se révèle par aucun signe fonctionnel.

Simple découverte d'examen, elle s'impose par son souffle systolique, son frémissement cataire, son cœur rond.

5^o Les autres malformations congénitales du cœur : maladie bleue, rétrécissement de l'aorte, rétrécissement de l'artère pulmonaire, persistance du canal artériel, oreillette unique, sont beaucoup plus rarement constatées.

Pour certains auteurs (Crookshand), la persistance du trou de Botal ne serait pas exceptionnelle.

6° Ces cardiopathies congénitales contribuent dans une grande mesure à réduire la survie des mongoliens. Leur pourcentage est d'autant plus élevé qu'il porte sur des malades plus jeunes.

7° La maladie de Roger est la plus bénigne et la mieux supportée de toutes. Ce qui explique peut-être pourquoi elle est plus fréquemment rencontrée chez les mongoliens, comme chez les autres sujets d'ailleurs, une fois la première enfance passée.

Sur 55 observations de mongolisme avec cardiopathies congénitales, nous avons relevé 34 maladies de Roger isolées.

Seuls, deux enfants avaient moins d'un an.

Les âges des autres s'étagaient jusqu'à 33 ans.

Ces malades semblent pouvoir vivre de longues années avec leur cardiopathie.

8° Deux théories ont été proposées pour expliquer les malformations cardiaques congénitales :

Théorie de l'endocardite datant de la vie fœtale.

Théorie embryogénique, les malformations résultant d'un vice de développement.

L'une et l'autre semblent selon les cas correspondre à la réalité.

Dans le cas particulier du mongolisme, la coexistence fréquente d'autres vices de développement est en faveur de la théorie embryogénique.

Vu : le Président de la thèse,
LEREBOULLET.

Vu : Le Doyen,
ROUSSY.

Vu et permis d'imprimer :
Le Recteur de l'Académie de Paris,

S. CHARLÉTY.

BIBLIOGRAPHIE

- Apert.* — Le mongolisme (Monde médical, 1914).
- Le mongolisme (Bulletin médical, 1920).
 - Les jumeaux. Etude biologique, physiologique et médicale (Flammarion. Paris, 1923).
 - Précis des maladies des enfants, 1926, p. 323.
 - Traité des maladies familiales et des maladies congénitales. Paris, 1907.
- Babonneix et Riom (M^{lle}).* — Mongolisme avec saillie verticale médio-frontale (Société de Pédiatrie, février 1932).
- Babonneix et Riom (C.).* — Mongolisme avec dolichocolon (Bull. Soc. Pédiatrie, 21 nov. 1933).
- Blechmann et Guillaumin et Karmann.* — Présentation de deux jumeaux mongoliens. Etude endocrinienne (Rev. franç. de Pédiatrie, 1912).
- Brudzinski.* — Contribution à l'étude du myxœdème, du mongolisme et de la micromélie (achondroplasie) (Archives de Médecine des Enfants, août 1908).
- Cassel.* — Ueber missbildungen am Herzen und an den Augen beim mongolismus der Vinder (Berliner Klinische Wochenschrift, 1917, p. 159 à 162).
- Cavengt.* — Neuf cas de mongolisme (Pediatria española, 1925).
- Chartier.* — Mongolisme avec malformation cardiaque rare (Arch. Méd. Enfants, 1906).
- Comby.* — Un cas de maladie de Roger (Arch. Méd. Enfants, 1903).
- Le mongolisme (Arch. Méd. Enfants, janvier 1907).
 - Nouvelles observations sur le mongolisme (Arch. Méd. Enfants, 1917).
 - Nouvelles observations sur le mongolisme (Arch. Méd. Enfants, janvier 1927-février 1927).

- L'avenir des mongoliens. Revue générale (Archives de Médecine des Enfants, 1929).
- Deguy.* — Quelques particularités de l'arriération mongolienne (Thèse Paris, 1921).
- Delille (A.).* — Hérédo-syphilis et mongolisme et malformation cardiaque chez un nourrisson (Bull. Soc. de Pédiatrie, mai 1908).
- Desgeorges.* — Contribution à l'étude de l'idiotie mongolienne (Thèse de Paris, 1904, n° 296).
- Dop.* — De l'étiologie dans l'arriération mongolienne (Thèse de Paris, 1924).
- Edelhaus (D^{ss}e).* — Alcune considerazioni su 23 casi de idiozia mongoloïde (La Pediatria, 1^{er} juin 1932).
- Fennel (C. H.).* — Diformity of the heart in the mongolian imbecility (The Journal of mental Sciences, janvier 1904).
- Fourment.* — Les anomalies congénitales au cours du mongolisme (Thèse Paris, 1934).
- Gallo.* — Osservazioni cliniche sul mongolismo (La Pediatria, março 1924).
- Gautier-Coeysaux.* — Un cas de mongolisme chez des jumeaux (Arch. Méd. Enfants, août 1926).
- Heuyer et Robin (Gilbert).* — Le mongolisme (Traité de Médecine des Enfants. Babonneix, 1934).
- Keith.* — Malformations congénitales du cœur (The Lancet, 1909).
- Laguzet.* — Contribution à l'étude du mongolisme et de son étiologie.
- Laubry et Routier.* — Affections congénitales du cœur (Nouveau Traité de Pathologie interne. Enriquez, 1930).
- Letulle.* — Bulletin et Mémoire de la Société médicale des Hôpitaux de Paris, 19-16 juin 1914.
- Lemaire.* — Société de Pédiatrie, 1924.
- Lereboullet.* — Le mongolisme (Paris médical, février 1931).
- Marfan.* — L'imbécillité mongolienne (Presse médicale, 1926).
- Traité des maladies de la 1^{re} enfance, 1930.
- Naville.* — Revue générale de l'arriération mongolienne et description de quelques nouveaux cas observés à Genève (Revue médicale de la Suisse romande, juin 1926).

- Naville et de Saussure.* — Revue générale de l'arriération mongolienne (Revue médicale de la Suisse romande, déc. 1926).
- Pantagna Oreste.* — Un cas d'idiotie mongolienne chez l'un de deux jumeaux de sexe féminin (Arch. Méd. Enfants, 1932).
- Paraf.* — Maladies congénitales du cœur (Traité de Médecine des Enfants. Babonneix, 1934).
- Pichon (E.).* — Etude des malformations congénitales du cœur (Nouveau Traité de Médecine, fasc. X, 1933).
- Reiss.* — Contribution à l'étude des malformations congénitales du cœur. Maladie de Roger (Thèse Paris, 1893).
- Robin (P.).* — Présentation de mongoliques (Soc. de Méd. de Paris, juin 1926).
- Rumayor (José Díez).* — Nuevos casos de Mongolismo (La Pediatría española, mai 1931).
- Segrestaa.* — Contribution à l'étude de la dystrophie pseudo-mongolienne (Thèse Paris, 1931).
- Séris.* — Le mongolisme infantile (Thèse Paris, 1905-1906).
- Spühler.* — Contribution à l'étude de l'avenir des enfants atteints de mongolisme (Rev. Méd. Suisse romande, avril 1929-sept. 1929).
- Turpin.* — Le mongolisme. Etude clinique et fonctionnelle (Sem. des Hôpitaux de Paris, déc. 1931).
- Ugon.* — Cardiopathia congenital con crisis de cianosis en un mongolico (Arch. latines Méd. des Enfants, nov. 1926).
- Vaquez.* — Traité de Médecine et de Thérapeutique, t. 23, 1921.
- Vivaldo-Barrancos.* — Un casos de idiocia mongolica con nanismo infantilismo (Arch. de Méd. Enfants, 1927).
-

